

PRACE POGLĄDOWE

położnictwo

Malformacje twarzoczaszki w prenatalnej ocenie ultrasonograficznej. Przegląd piśmiennictwa

Craniofacial malformations in prenatal ultrasound evaluation. Literature review

Rafał Zieliński¹, Maria Respondek-Liberska²

¹ Klinika Otolaryngologii, Audiologii i Foniatrii Dziecięcej UM w Łodzi, Polska

² Zakład Diagnostyki i Profilaktyki Wad Wrodzonych UM w Łodzi, Katedry Morfologii i Embriologii, Instytut Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi, Polska

Streszczenie

Twarz płodu stanowi kluczową lokalizację anatomiczną dla matki i lekarza zarówno z psychologicznego jak i klinicznego punktu widzenia. Ocena ultrasonograficzna pozwala na ocenę twarzy płodu już od pierwszych tygodni ciąży. W typowym badaniu przezpochwowym u ciężarnych bez ryzyka TORCH i innych wad płodu, które mogą nasuwać podejrzenie wady twarzoczaszki, czułość wykrycia wady wynosi od 20 do 40%.

Wady twarzoczaszki obejmują szeroki zakres nieprawidłowości. Trudności z oceną obrazów dwuwymiarowych oraz rekonstrukcją w trzech wymiarach sprawiają, że są one dość rzadko wykrywane. Wady twarzoczaszki mogą być izolowane, mogą być połączone z innymi wadami płodu lub stanowić z nimi zespoły wad. W przypadku wykrycia wady twarzoczaszki konieczna jest ultrasonograficzna ocena całego płodu, przy podejrzeniu dowolnej wady płodu konieczna jest dokładna ocena twarzoczaszki.

Obok typowych malformacji twarzy także cechy dysmorficzne mogą nasuwać podejrzenie zespołów genetycznych i być niezwykle ważne w postawieniu prawidłowego rozpoznania. Próby standaryzacji oceny twarzy płodu są niezwykle trudne. Przewaga ultrasonografii trójwymiarowej nad dwuwymiarową jest dyskutowana. Najczęściej twarzoczaszka oceniana jest w klasycznej ultrasonografii dwuwymiarowej w płaszczyznach: wieńcowej, strzałkowej, czołowej i skośnej. Ultrasonografia 3D ma szczególne znaczenie w prezentacji wady rodzicom oraz innym lekarzom.

Prenatalne badania ultrasonograficzne dostarczają niezbędnych informacji dotyczących wad twarzoczaszki, co pozwala zaplanować opiekę okołoporodową i następne zabiegi operacyjne z zakresu otolaryngologii dziecięcej, chirurgii dziecięcej i plastycznej u dziecka. Nadaje to wyjątkowe znaczenie współpracy diagnostów oceniających w badaniu ultrasonograficznym twarz płodu i lekarzy zajmujących się dzieckiem w przyszłości.

Słowa kluczowe: płód / wady / twarzoczaszka / ultrasonografia /

Adres do korespondencji:

Rafał Zieliński
Klinika Otolaryngologii, Audiologii i Foniatrii Dziecięcej UM w Łodzi
Polska, 91-738 Łódź, ul. Sporna 36/50
numer tel./fax: +48-426177720
e-mail: rafalziel@gmail.com

Otrzymano: 18.06.2012
Zaakceptowano do druku: 10.06.2013

Abstract

Fetal face is the key anatomical location, both psychologically and clinically, for the mother and the clinician. Ultrasound prenatal examination of the maxillofacial region allows to evaluate the fetal face in the first weeks of gestation. In ambulatory intravaginal ultrasound, sensitivity of the facial defect detection is 20-30% in cases without the risk of TORCH and fetal abnormalities, which may arouse suspicion of the presence of facial malformation.

Facial defects form a wide group of pathologies. Unfortunately, challenges connected with 2D and 3D ultrasound imaging cause frequent misdiagnoses in early gestation. Maxillofacial abnormalities can be solitary or they can co-exist with other abnormalities or syndromes. In case of detecting a facial defect, a precise and thorough ultrasound of whole fetal body is necessary, whereas in case of detecting any fetal body abnormality a precise and thorough ultrasound examination of the fetal face is obligatory. Unfortunately, most contemporary prenatal ultrasound standards propose only the overall "face and orbits" evaluation of the fetal face. The evaluation is difficult at 23 and 24 weeks of gestation and seems to be rather challenging in the third trimester of gestation. Not only facial malformations but also facial dimorphic features may lead to the suspicion of genetic syndrome and they may be extremely important in making correct diagnosis. Attempts at standardization in fetal face ultrasound evaluation have proved to be extremely difficult. Advantages of 2D ultrasound over 3D ultrasound and 3D ultrasound over 2D ultrasound in fetal face evaluation have been a topic of much debate. Most typically, fetal face is examined with 2D ultrasound in a few basic planes: coronary, sagittal, frontal and oblique.

The planes preferred in the evaluation of facial structures are discussed in details in the paper. Fetal facial defects evaluated in the ultrasound examination may be divided into a few main groups: examination of the orbit and eyeball defects, examination of the external nose and nasal cavity defects, examination of the cleft defects involving the lip, hard and soft palate which may be unilateral or bilateral, examination of external ear defects, examination of mandibular defects and detection of fetal tumors. 3D ultrasound evaluation of the fetal face is extremely useful in visualization of the face, thus presenting a problem to parents and clinicians. Prenatal ultrasound examination provides necessary and extremely useful data concerning fetal facial abnormalities, which allows to plan care and further treatment including interventions in pediatric ENT, pediatric surgery and plastic surgery areas. Cooperation of ultrasound diagnostician and clinicians taking care of a child in the future is therefore necessary when designing treatment scheme in cases of fetal facial defects.

Key words: **fetus / malformations / face / ultrasonography /**

Twarz płodu stanowi kluczową lokalizację anatomiczną dla matki i lekarza diagnosty zarówno z psychologicznego jak i klinicznego punktu widzenia. Ocena ultrasonograficzna pozwala na ocenę twarzy płodu już od pierwszych tygodni ciąży. Wady twarzoczaszki obejmują szeroki zakres nieprawidłowości. Jednak trudności z oceną obrazów dwuwymiarowych oraz rekonstrukcji w trzech wymiarach sprawiają, że są one dość rzadko wykrywane. W typowym badaniu przezpochwowym u ciężarnych bez ryzyka TORCH i innych wad płodu, które mogą nasuwać podejrzenie wady twarzoczaszki czułość wykrycia wady wynosi od 20 do 40% [1-3].

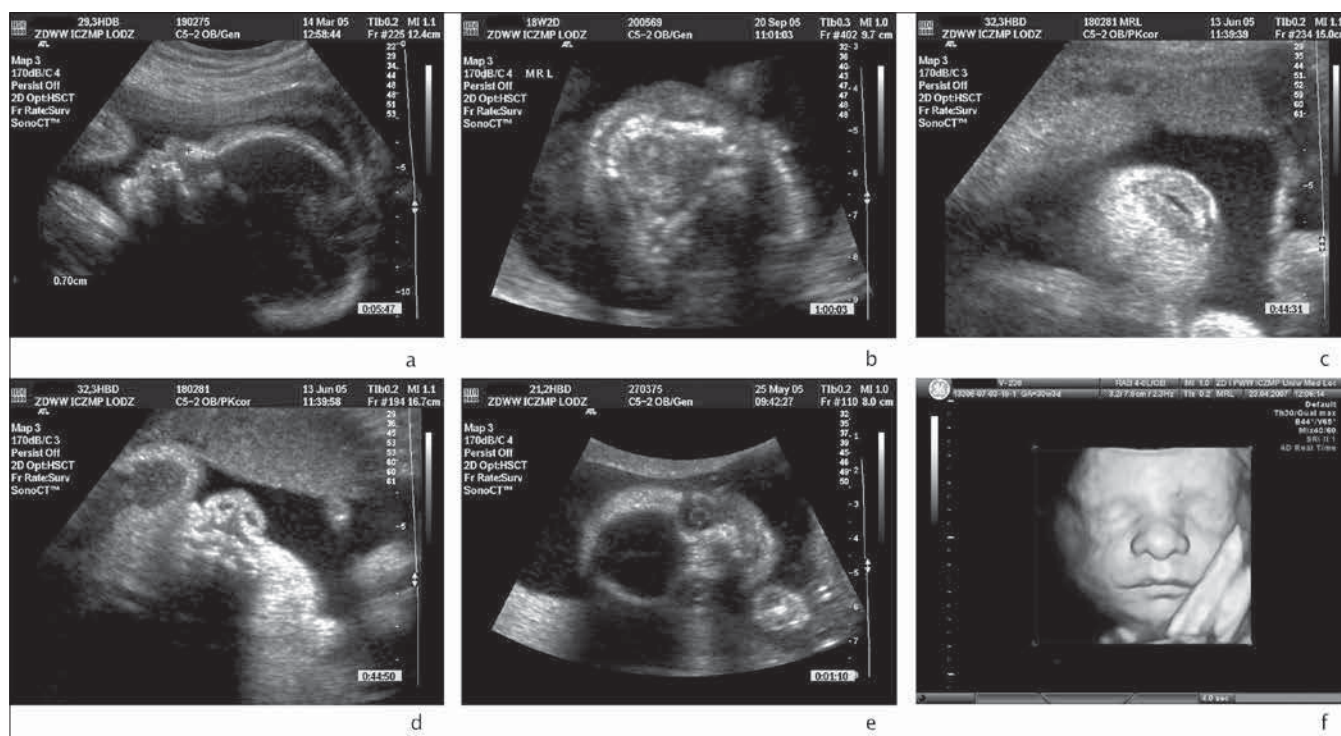
Wady twarzoczaszki mogą być izolowane, mogą być połączone z innym wadami płodu lub stanowić z nimi zespoły wad. Powoduje to konieczność dokładnej ultrasonograficznej oceny całego płodu w przypadku wykrycia wady twarzoczaszki i odwrotnie dowolna wada płodu powoduje konieczność dokładnej oceny twarzoczaszki. Obok typowych malformacji także cechy dysmorficzne mogą nasuwać podejrzenie zespołów genetycznych i być niezwykle ważne w postawieniu prawidłowej diagnozy. Biorąc pod uwagę powyższe dane zwrócenie uwagi na dokładną ocenę ultrasonograficzną twarzy płodu wydaje się bardzo istotne. Większość zaleceń dotyczących ultrasonograficznej oceny prenatalnej obejmuje jednak tylko ogólną ocenę twarzy, oczodołów i gałek ocznych [4]. Wygląd twarzy płodu zmienia się w czasie trwania ciąży. Związane jest to z odkładaniem się tkanki tłuszczowej, szczególnie w okolicy szczęki i policzków. Twarz w ocenie ultrasonograficznej jest więc trudna przed 23-

24 tygodniem ciąży. W trzecim trymestrze ocena twarzy płodu jest także często niełatwa z powodu niezbyt korzystnego ułożenia płodu oraz znacznej wielkości łożyska. Podobnie liczba struktur kształtujących powierzchnię twarzy utrudnia dokładną ocenę, szczególnie we wczesnej ciąży [2]. (Rycina 1).

Próby standaryzacji oceny twarzy płodu są niezwykle trudne [5]. Typowo ocenia się ją w klasycznej ultrasonografii dwuwymiarowej w płaszczyznach: wieńcowej, strzałkowej, czołowej i skośnej. W płaszczyźnie wieńcowej najlepiej widoczne są: ściana boczna oczodołu, szczyt oczodołu, podstawa oczodołu i górna część szczęki, dolna część szczęki razem z wyrostkiem żębodołowym szczęki, język, gardło środkowe, żuchwa z wyrostkiem żębodołowym żuchwy, wewnętrzna powierzchnia trzonu oraz gałęzi żuchwy. W płaszczyźnie strzałkowej widoczny jest dobrze zarys profilu twarzy oraz małżowina uszna. Pozwala ona także dobrze ocenić zarys okolicy czołowej, nosa zewnętrznego oraz żuchwy. Płaszczyzny wieńcowa i czołowa są konieczne do oceny prawidłowej budowy warg oraz gałek ocznych.

W płaszczyźnie czołowej widoczny jest dobrze ogólny wygląd twarzy oraz podniebienie. Pozwala ona dobrze uwidocznąć zarys wierzchołka nosa, nozdrzy oraz wargi górnej. Płaszczyzna skośna pozwala ocenić wargi oraz podniebienie [2]. (Tabela I).

Przewaga ultrasonografii trójwymiarowej nad dwuwymiarową jest dyskutowana. Wielu autorów uważa że ultrasonografia dwuwymiarowa w rękach doświadczonego diagnosty niejednokrotnie ma przewagę nad nowoczesnymi technikami obrazowania. Ultrasonografia trójwymiarowa ma jednak niepodważalne

Rafał Zieliński, Maria Respondek-Liberska. *Malformacje twarzoczaszki w prenatalnej ocenie ultrasonograficznej. Przegląd piśmiennictwa.***Rycina 1.** Prawidłowa twarz płodu *:

- a. płaszczyna strzałkowa – prawidłowe kości nosowe, b. płaszczyna wieńcowa – prawidłowe podniebienie i wyrostek zębodołowy szczęki,
c. płaszczyna czołowa – prawidłowa szpara jamy ustnej, d. płaszczyna czołowa – prawidłowe nozdrza przednie,
e. płaszczyna czołowa – prawidłowe oczodoły i gałki oczne, f. prawidłowa twarz płodu w ultrasonografii 3D.

Tabela I. Ocena twarzoczaszki w prenatalnym badaniu ultrasonograficznym w ośrodku specjalistycznym **.

| Badane struktury | Norma | Patologie możliwe do wykrycia (przykłady) |
|--|---------------------|--|
| Profil płodu | Typowy | Nietypowy: spłaszczony, cofnięte czoło, albo mikrognacja, albo pogrubienie tkanki w okolicy czołowej |
| Zarys gałek ocznych | Typowe, symetryczne | Nietypowe, asymetryczne, lub hipoteloryzm lub hiperteloryzm, lub brak gałek ocznych lub brak jednej gałki ocznej |
| Zarys soczewek | Typowe, przeziernie | Nietypowe, nieprzeziernie |
| Zarys nosa i nozdrzy | Typowe | Nietypowe, pojedyncze nozdrze, asymetryczne nozdrza, proboscis, arhinia |
| Zarys warg | Typowy | Nietypowy, rozszczep jednostronny, dwustronny, wargę górną pociągana przez taśmę owodniową |
| Zarys podniebienia twardego | Typowy | Nietypowy, rozszczep, podniebienie gotyckie |
| Język płodu | Typowy | Nietypowy, duży, nie mieszczący się w jamie ustnej |
| Zarys małżowiny usznej | Typowy | Nietypowy, małżowina mała, zrotowana, brak małżowiny, wyrosła skóra przed małżowiną |
| Zarys patologicznej masy twarzoczaszki | Nie znaleziono | Epignathus, Teratoma, Zespół Kassabach-Merritt, Encephalocele itp. |
| Bez zmian w kolejnych badaniach | Typowo | Progresja deformacji twarzoczaszki np. w zespole Aperta |

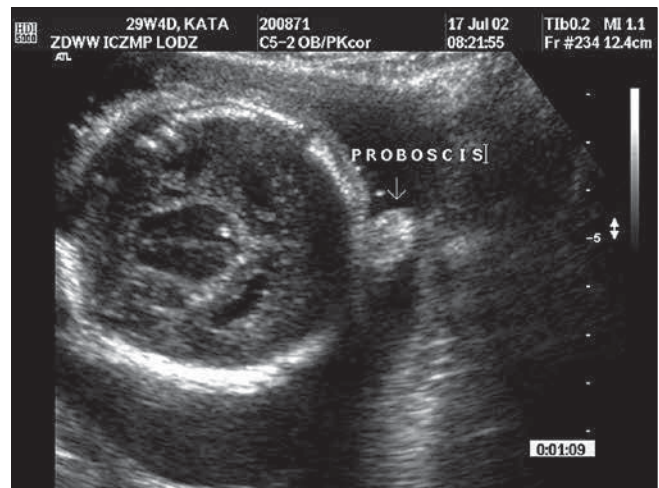
** wszystkie wymienione anomalie badano w Zakładzie Diagnostyki i Profilaktyki Wad Wrodzonych UM w Łodzi w latach 1994-2011, niektóre stosunkowo często inne w postaci pojedynczych przypadków prezentowanych między innymi na łamach Ginekologii Polskiej

znaczenie w wizualizacji wyglądu twarzy, przedstawieniu ewentualnego problemu wady twarzy rodzicom i innym lekarzom zaangażowanym w opiekę nad noworodkiem, w tym otolaryngologom i chirurgom dziecięcym. Ultrasonografia trójwymiarowa pozwala także dokładniej ocenić niektóre struktury twarzoczaszki, takie jak tylna część podniebienia twardego zasłoniętego przez artefakty z jego przedniej części, wady warg i ucha zewnętrznego oraz położenia żuchwy płodu, co znalazło zastosowanie w diagnostyce mikrognatii i retrognatii w zespole Edwardsa (trisomii 18) oraz niedorozwoju środkowej części twarzy w zespole Downa (trisomii 21). Obydwie techniki, z przewagą ultrasonografii trójwymiarowej pozwalają bowiem na ocenę kątów: czoło-szczękowego twarzowego (FMF) oraz żuchwowo-szczękowo-twarzowego (MMF). Stwierdzenie nieprawidłowych kątów FMF i MMF pomaga w diagnozowaniu zespołów genetycznych nieprawidłowości już w pierwszym trymestrze ciąży. U płodów z zespołem Edwardsa FMF jest większy niż u płodów zdrowych, zauważa się także mniejszy kąt MMF a stosunek FMF/MMF jest tu większy. U płodów z zespołem Downa opisany jest kąt FMF większy niż u płodów bez wad genetycznych [4, 6].

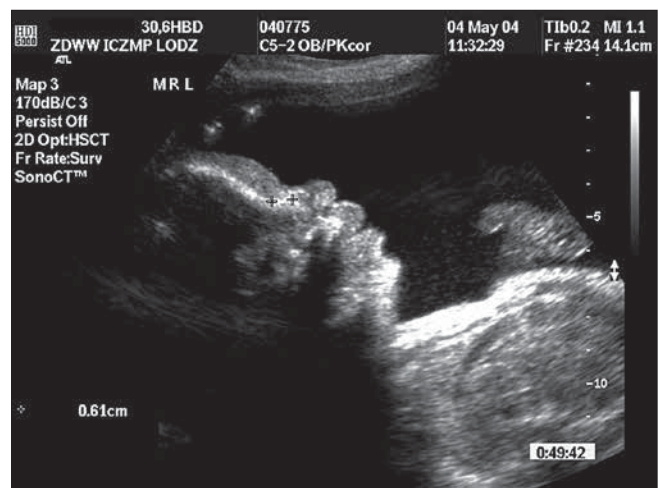
Coraz większe zastosowanie ma także ultrasonografia 4D, która może mieć znaczenie w ocenie wad twarzoczaszki, pozwalając na dokładną ocenę powierzchni ciała płodu, szczególnie w ciążach obarczonych małym ryzykiem wystąpienia wad wrodzonych [7-9]. Badaniem uzupełniającym niekiedy prenatalną ocenę wad twarzoczaszki może być rezonans magnetyczny, wykorzystywany szczególnie przy podejrzeniu rozszczepów podniebienia [10]. Wady twarzoczaszki oceniane w ultrasonografii można podzielić na kilka dużych grup. Pierwszą z nich są wady oczodołu i gałek ocznych. Wyróżniamy tu anoftalmię, mikroftalmię, makroftalmię, hiper i hipoteloryzm, często powiązany z trisomią 13, wady rozstawienia gałek ocznych oraz zaćmę. Inne wady, to wady nosa zewnętrznego i jamy nosowej. Opisuje się tu *proboscis*, czyli ryjek. Występuje on pod postacią pojedynczego tworzywa zbudowanego z tkanek miękkich, ale też niekiedy tkanki kostnej w okolicy grzbietu nosa. (Rycina 2).

Do innych wad należą: arynia, czyli całkowity brak kości nosowych oraz skrzydełek nosa. Niekiedy obydwie wady występują jednocześnie. Hyporynia pod postacią obecności jednego nozdrza jest często połączona z holoprosencefalią. Wszystkie wady nosa należą do wad linii środkowej. Wady takie jak *proboscis* i całkowity brak nosa są najlepiej oceniane w dwuwymiarowym badaniu USG w płaszczyźnie strzałkowej. Ocena w płaszczyźnie wieńcowej pozwala jedynie na stwierdzenie arynii, natomiast hyporynie są najlepiej widoczne podczas badania warg w płaszczyźnie skośnej. Stwierdzenie wady nosa zewnętrznego wiąże się nie tylko z wyższym ryzykiem holoprosencefalii ale także z wadami chromosomalnymi, takimi jak trisomia 13 [11]. (Rycina 3).

W ultrasonografii płodu spotyka się także pojęcie tzw. nosa nieprawidłowego. Pojęcie to obejmuje małe wady nosa, które jednak mogą być zauważone i opisane podczas badania prenatalnego USG. W tej grupie mieszczą się takie nieprawidłowości jak: niski albo szeroki słupek przegrody nosa, nos mały z lub bez przeciwnie ułożonych skrzydełek nosa, niedorozwój skrzydełek nosa, czy w końcu całkowite, częściowe, jedno i obustronne, błoniaste i kostne zarośnięcie nozdrzy tylnych. Nieprawidłowy nos najlepiej widoczny jest w badaniu ultrasonograficznym w płaszczyźnie strzałkowej.



Rycina 2. Płaszczyzna wieńcowa – *proboscis*.*



Rycina 3. Płaszczyzna strzałkowa – niedorozwój kości nosowych.*



Rycina 4. Płaszczyzna czołowa – obustronny rozszczep wargi i podniebienia.*

W diagnostyce wad wrodzonych stwierdzenie nieprawidłowego nosa ma znaczenie pomocnicze, łączy się często z obecnością wad warg i żuchwy. Ryzyko wad chromosomalnych nie jest tu duże. Nos mały z szerokim i niskim słupkiem przegrody jest charakterystyczny dla płodów z aneuploidią, najczęściej zespołem Downa. Wady rozszczepowe należą do najczęstszych malformacji twarzoczaszki i są na drugim miejscu pośród wszystkich wad wrodzonych z częstością 1,4 na 1000 urodzeń [1]. Wady te możemy z punktu widzenia oceny ultrasonograficznej podzielić na typowe i nietypowe. Typowe rozszczepy twarzy, to rozszczepy dotyczące wargi górnej i przedniej części podniebienia (CL – *Cleft Lip*) oraz rozszczepy tylnej części podniebienia (CP – *Cleft Palate*). Niekiedy wada dotyczy zarówno wargi górnej jak i podniebienia (CL-CP). Wady rozszczepowe mogą być obustronne i jednostronne, mogą dotyczyć podniebienia twardego i miękkiego, albo tylko warstwy podśluzówkowej. Najczęściej rozszczep dotyczy wargi i dochodzi do nozdrza przedniego, czasami jest głębszy i sięga do jamy nosowej a nawet oczodołu. Inne anomalie współistniejące z typowymi rozszczepami występują najczęściej z izolowanymi rozszczepami tylnej części podniebienia twardego (około 50%). Najczęściej nie tworzą zespołów, w przypadku izolowanych CP i CL najczęściej spotykane są wady ustawienia kończyn dolnych, na przykład stopa końsko szpotawa a w przypadku CL-CP polidaktylia. W obydwu przypadkach częściej są także spotykane wrodzone wady serca. Typowe wady rozszczepowe najlepiej widoczne są w płaszczyźnie czołowej i wieńcowej. Bardzo pomocna jest też ocena w płaszczyźnie skośnej [12]. Typowe rozszczepy mogą być rozpoznawane bardzo wcześnie, już w 11-14 tygodniu życia płodowego, objawiając się wystawianiem centralnej części wargi górnej i podniebienia – tak zwanym pseudoguzem przedszczękowym. Jest to szczególnie widoczne przy rozszczepach obustronnych [13]. (Rycina 4).

W około 3% przypadków można mówić o tak zwanych nietypowych rozszczepach. Przykładem jest tu czworokątny rozszczep Tessier 0 dotyczący wargi górnej i podniebienia, któremu towarzyszy niedorozwój i spłaszczenie nosa oraz hipoteloryzm. Jest on następstwem niedorozwoju wyniosłości okolicy czołowo-nosowej, która łączy obydwie kości szczęki. Niekiedy CL łączy się z hiperteloryzmem powodując zespół pośrodkowego rozszczepu twarzy, nazwany też dysplazją czołowo-nosową. Dysplazja czołowo-nosowa najczęściej nie towarzyszy innym wadom i nie łączy się z nieprawidłowym rozwojem psychoruchowym dziecka w przyszłości. Natomiast rozszczep Tessier 0 najczęściej ma bardzo złe rokowanie, występuje z holoprosencefalią, cyklopią i arynią. Niekiedy CL-CP występuje bez pseudoguza przedszczękowego i towarzyszy mu płaski profil twarzy w ocenie ultrasonograficznej w płaszczyźnie strzałkowej. Jest to postać rozszczepu Tessier 0 o znacznym nasileniu wady, połączona z wielowadziem i aberracjami chromosomalnymi, najczęściej trisomią 18. Najczęstszym nietypowym rozszczepem twarzy jest rozszczep boczny Tessier 7. Często występuje jednostronnie, po stronie lewej ale też może być obustronny. Opisany jest w 1 przypadku na 3000-5600 żywych urodzeń [14, 15]. Charakteryzuje się makrostomią i niedorozwojem szkieletu połowy twarzy i ucha zewnętrznego. Typowe w ocenie ultrasonograficznej w płaszczyźnie czołowej jest pogłębienie kąćków ust oraz asymetria połowy twarzy. Wada ta jest szczególnie dobrze widoczna w ultrasonograficznej ocenie trójwymiarowej, podczas gdy wady środkowej części twarzy są lepiej widoczne w badaniu dwuwymiarowym.



Rycina 5. Mikrognathia w ultrasonografii 3D.*

* autorami zdjęć są pracownicy Zakładu Diagnostyki i Profilaktyki Wad Wrodzonych UM w Łodzi: prof. M. Respondek-Liberska, dr n. med. K. Janiak, dr n. med. P. Kaczmarek, dr n. med. M. Słodki.

Rozszczep Tessier 7 jest najczęściej wadą izolowaną. Z rozszczepami często występują aberracje chromosomalne, najczęściej delecja 4p, trisomie: 10, 13, 18, 22, 9 oraz zespoły wad, w tym: Crouzona, Frynsa, Fräsera, Goldenhara, Klippel-Feila, Gorlin, Marfana, Nagera, Pierre-Robin, Treacher-Collinsa, Apperta [16-18]. Mikrognathia, retrognathia i makroglossia są oceniane przy ultrasonografii okolicy dna jamy ustnej płodu. Wady te mogą powodować poważne problemy oddechowe noworodka, często wiążą się z tylnogórnym ułożeniem języka, często współistnieją z rozszczepem podniebienia lub podniebieniem gotyckim. Jest to szczególnie dobrze widoczne w ocenie ultrasonograficznej płodu w płaszczyźnie strzałkowej. Mogą być izolowane ale mogą być także składową genetycznie i niegenetycznie uwarunkowanych zespołów, takich jak: zespół Treachera-Collinsa, Robina i Roberta, a także aberracji chromosomalnych, na przykład w trisomii 13 i 18.

Odróżnienie retrognatii od mikrognatii jest niezwykle trudne w ocenie ultrasonograficznej a wady te często współistnieją. Makroglossia może być opisana, gdy szczyt języka położony jest pomiędzy wyrostkami żębodołowymi szczęki i żuchwy. Jest typowa dla trisomii 21 oraz w zespole Beckwith-Weidermanna. (Rycina 5).

Wady ucha zewnętrznego są dość częste, ale rzadko wykrywane w prenatalnym badaniu ultrasonograficznym dwuwymiarowym. Wprowadzenie oceny trójwymiarowej zwiększyło wykrywalność wad małżowiny usznej. W badaniu dwuwymiarowym najbardziej przydatna jest ocena w płaszczyźnie strzałkowej i czołowej, która pozwala stwierdzić brak małżowiny (anotia), obecność małżowiny i ocenić jej wielkość. Normogramy długości ucha w wymiarze głowowo-ogonowym pozwalają opisać ucho zewnętrzne jako normotypowe, małe (mikrotia) i duże (makrotia). Niekiedy opisywane są przydatki przyuszne.

Wady małżowiny usznej towarzyszą najczęściej wadom innych struktur wywodzących się z pierwszego i drugiego łuku skrzelowego w tym mikrognatii, nietypowym rozszczepem bocznym twarzy a także wadom serca.

Rafał Zieliński, Maria Respondek-Liberska. *Malformacje twarzoczaszki w prenatalnej ocenie ultrasonograficznej. Przegląd piśmiennictwa.*

Niechromosomalne zespoły najczęściej towarzyszące wadom małżowiny usznej to: zespół Goldenhara, Frasera, Nagera i Treacher-Collinsa. Z anomalii chromosomalnych wadom ucha zewnętrznego towarzyszą najczęściej trisomie 13 i 18. Mikrotii niekiedy towarzyszy trisomia 21 [19, 20]. Czasami jednak nieprawidłowy wygląd ucha zewnętrznego nie ma znaczenia klinicznego i występuje typowo w rodzinie dziecka. Częstymi guzami w obrębie twarzoczaszki płodu są naczyniaki. Większość z tych guzów nie ma znaczenia klinicznego i ulega samoistnej regresji do końca pierwszego roku życia dziecka. Niekiedy stwarzają one jednak poważne problemy, na przykład gdy występują w świetle dróg oddechowych, lub uciskają je z zewnątrz zwiężając ich światło. Naczyniaki czasami współistnieją z malformacjami ośrodkowego układu nerwowego i układu sercowo-naczyniowego lub rzadkimi zespołami hematologicznymi [21, 22].

Epignathus jest bardzo rzadkim potwornikiem występującym w obrębie jamy ustnej i gardła, niekiedy wpukla się do jamy nosowej i przedniego dołu czaszki [23, 24]. Najczęściej pochodzi z kości klinowej, twardego i miękkiego podniebienia, gardła, języka i żuchwy. Ocena ultrasonograficzna pozwala opisać guz jamy ustnej, często z elementami torbieli i zwapnieniami. W takich przypadkach konieczna jest dokładna ocena mózgowia, jako że guz może rozrastać się wewnątrzczaszkowo powodując wodogłowie. Informacja o guzie obturującym górne drogi oddechowe jest niezwykle ważna dla opieki okołoporodowej i pozwala zaplanować zaopatrzenie oddechowe noworodka oraz zabieg usunięcia guza. Innym nowotworem jamy ustnej występującym u płodu jest myoblastoma (guz Abrikosowa) rzadki niezłośliwy guz rozrastający się w obrębie jamy ustnej jedynie u płodów płci żeńskiej. W badaniu ultrasonograficznym opisywany jest jako lity guz mający połączenie z dnem jamy ustnej, co często opisywane jest w badaniu ultrasonograficznym Dopplera. Guzy twarzoczaszki u płodu często współistnieją z wielowodniem [25]. Prenatalne badania ultrasonograficzne dostarczają niezbędnych informacji dotyczących wad twarzoczaszki, co pozwala zaplanować opiekę okołoporodową i następne zabiegi operacyjne z zakresu otolaryngologii, chirurgii dziecięcej i plastycznej u dziecka. Nadaje to wyjątkowe znaczenie współpracy diagnostów oceniających w badaniu ultrasonograficznym twarz płodu i lekarzy zajmujących się dzieckiem w przyszłości.

6. Borenstein M, Persico N, Strobil I, [et al.]. Frontomaxillary and mandibulomaxillary facial angles at 11 + 0 to 13 + 6 weeks in fetuses with trisomy 18. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2007, 30, 928-933.
7. Avni F, Cos T, Cassart M, [et al.]. Evolution of fetal ultrasonography. *Eur Radiol.* 2007, 17, 419-431.
8. Tonni G, Centini G, Rosignoli L. Prenatal screening for fetal face and clefting in a prospective study on low-risk population: can 3- and 4-dimensional ultrasound enhance visualization and detection rate? *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod.* 2005, 100, 420-426.
9. Kurjak A, Stanojevic M, Azumendi G, Carrera J. The potential of four-dimensional (4D) ultrasonography in the assessment of fetal awareness. *J Perinat Med.* 2005, 33, 46-53.
10. Ghi T, Tani G, Savelli L, [et al.]. Prenatal imaging of facial clefts by magnetic resonance imaging with emphasis on the posterior palate. *Prenat Diagn.* 2003, 23, 970-975.
11. Dubourg C, Bendavid C, Pasquier L, [et al.]. Holoprosencephaly. *Orphanet J Rare Dis.* 2007, 2, 8.
12. Paladini D, Volpe P. Craniofacial and neck anomalies. *Ultrasound of Congenital Fetal Anomalies.* Andover: Inform Health. 2007, 63-102.
13. Callen P. Ultrasound evaluation of fetal face and neck. In: *Ultrasonography in Obstetrics and Gynecology.* Philadelphia: Saunders Elsevier. 2008. 392-417.
14. Presti F, Celentano C, Marcazzo L, [et al.]. Ultrasound prenatal diagnosis of a lateral facial cleft (Tessier number 7). *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2004, 23, 606-608.
15. Pili G, Visentin A, Ambrosini G, [et al.]. Three-dimensional sonography of unilateral Tessier number 7 cleft in a mid-trimester fetus. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2005, 26, 98-99.
16. Respondek-Liberska M, Smigiel R, Zieliński A, Sasiadek M. Progressive development of sonographic features in prenatal diagnosis of Apert syndrome – case report and literature review. *Ginekol Pol.* 2012, 81, 935-939.
17. Cohen J, Ghezzi F, Goncalves L, [et al.]. Prenatal sonographic diagnosis of Treacher Collins syndrome: a case and review of the literature. *Am J Perinatol.* 1995, 12, 416-419.
18. Hsieh Y, Chang C, Tsai H, [et al.]. The prenatal diagnosis of Pierre-Robin sequence. *Prenat Diagn.* 1999, 19, 567-569.
19. Sacchini C, El-Sheikhah A, Cicero S, [et al.]. Ear length in trisomy 21 fetuses at 11-14 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2003, 22, 460-463.
20. Chitkara U, Lee L, Oehlert J, [et al.]. Fetal ear length measurement: a useful predictor of aneuploidy? *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2002, 19, 131-135.
21. Respondek-Liberska M, Janiak K, Jakubek A, [et al.]. Prenatal diagnosis of fetal face hemangioma in a case of Kasabach-Merritt syndrome. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2002, 19, 627-629.
22. Viora E, Grassi Pirrone P, Comoglio F, [et al.]. Ultrasonographic detection of fetal cranio-facial hemangioma: case report and review of the literature. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2000, 15, 431-434.
23. Pino Rivero V, Mogollon Cano-Cortes T, [et al.]. [Epignathus. A case report and review of the literature]. *Acta Otorrinolaringol Esp.* 2003, 54, 305-308.
24. Foryś S, Krajewski J, Krasowski G, [et al.]. Prenatalna diagnostyka guzów jamy ustnej – opis dwóch przypadków oraz przegląd piśmiennictwa. *Ginekol Pol.* 2010, 81, 461-466.
25. Shipp T, Bromley B, Benacerraf B. The ultrasonographic appearance and outcome for fetuses with masses distorting the fetal face. *J Ultrasound Med.* 1995, 14, 673-678.

Piśmiennictwo

1. Jones M. Prenatal diagnosis of cleft lip and palate: detection rates, accuracy of ultrasonography, associated anomalies, and strategies for counseling. *Cleft Palate Craniofac J.* 2002, 39, 169-173.
2. Rotten D, Levallant J. Two- and three-dimensional sonographic assessment of the fetal face. 2. Analysis of cleft lip, alveolus and palate. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2004, 24, 402-411.
3. Rotten D, Levallant J, Martinez H, [et al.]. The fetal mandible: a 2D and 3D sonographic approach to the diagnosis of retrognathia and micrognathia. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2002, 19, 122-130.
4. Ghi T, Perolo A, Banzi C, [et al.]. Two-dimensional ultrasound is accurate in the diagnosis of fetal craniofacial malformation. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2002, 19, 543-551.
5. Jeanty P, Romero R, Staudach A, Hobbs J. Facial anatomy of the fetus. *J Ultrasound Med.* 1986, 5, 607-616.